Stellungnahme der DEGUM zum nicht-invasiven Pränataltest NIPT

Pränataldiagnostik: Bluttest kann Ultraschall nicht ersetzen

Der nicht-invasive Pränataltest NIPT zur Erkennung von Trisomien kann voraussichtlich noch in diesem Jahr als Kassenleistung in Anspruch genommen werden. Mit ihm kann Erbmaterial aus der Plazenta aus dem Blut der Mutter isoliert und auf mögliche Chromosomenanomalien hin untersucht werden. In der Diskussion um den Stellenwert des NIPT in der Schwangerenvorsorge hat sich die Deutsche Gesellschaft für Ultraschall in der Medizin e.V. (DEGUM) klar positioniert: Da der Test nur eine begrenzte Aussagekraft besitze, solle er nur unter bestimmten Voraussetzungen angewendet werden und keinesfalls die etablierten vorgeburtlichen Untersuchungsverfahren wie den Ultraschall verdrängen, so die Fachgesellschaft. Die Anwendung des NIPT ist auf begründete Fälle beschränkt und setzt ein Aufklärungsgespräch und eine genetische Beratung voraus. Bei diesem Gespräch muss verbindlich auch die Versicherteninformation zum NIPT zum Einsatz kommen, die nun als Entwurf zur breiten Stellungnahme vorliegt.

„Zunächst einmal begrüßen wir es sehr, dass die Kostenübernahme für den NIPT durch die gesetzlichen Versicherungen nicht wahllos erfolgt, sondern an bestimmte Voraussetzungen sowie eine ausführliche Aufklärung und genetische Beratung geknüpft ist“, sagt Professor Dr. med. Karl Oliver Kagan, Leiter der Sektion Gynäkologie und Geburtshilfe der DEGUM. Der Test, den der G-BA im Herbst 2019 als Kassenleistung beschlossen hat, sei für die Detektion von Trisomien entwickelt worden; die Trisomie 21, 18 und 13 könne der NIPT sehr zuverlässig erkennen. Eine Aussage über andere Chromosomenstörungen oder gar über Fehlbildungen, die nicht auf strukturelle Fehler im Erbgut zurückgingen, erlaube der Test jedoch nicht. „Letztere machen aber die überwiegende Mehrzahl der kindlichen Fehlbildungen aus“, so Kagan. Als Beispiel nennt er die Spina bifida, auch offener Rücken genannt, die meist nicht auf eine Chromosomenstörung zurückgeht. Auch viele andere Fehlbildungen – wie etwa kindliche Herzfehler – könnten nur im Rahmen einer differenzierten Ultraschalluntersuchung erkannt werden. Diese ist bereits im Rahmen des Ersttrimesterscreenings möglich.
„Bei Fehlbildungen rücken andere Chromosomenstörungen in den Fokus, die nicht mittels NIPT erkannt werden können. In diesen Fällen ist weiterhin eine diagnostische Punktion, wie zum Beispiel eine Fruchtwasseranalyse notwendig“, betont Kagan. „Daher ist es aus unserer Sicht notwendig, dem NIPT eine Ultraschalluntersuchung vorzuschalten“, betont Kagan.

Bereits im vergangenen Jahr hat die DEGUM zehn Empfehlungen formuliert, die Medizinern, aber auch den Schwangeren selbst als Hilfestellung in Bezug auf den NIPT dienen sollen. Einzelne Punkte – wie etwa die Forderung nach einem ärztlichen Aufklärungsgespräch vor und nach der Untersuchung oder der Hinweis darauf, dass ein auffälliger NIPT-Befund aufgrund eines möglichen Fehlalarms immer das Angebot einer invasiven Abklärung nach sich ziehen muss – finden sich bereits in dem aktuell vorgelegten Entwurf der Versicherteninformation. Andere Aussagen sieht Kagan aber noch nicht klar genug dargestellt. „Sie betreffen hauptsächlich die begrenzte Aussagekraft des Tests“, so der Leiter der Pränatalmedizin am Universitätsklinikum Tübingen. So

Alle Rechte: © DeutschesGesundheitsPortal | HealthCom | www.deutschesgesundheitsportal.de

sei der NIPT bei Zwillingsschwangerschaften, nach künstlicher Befruchtung und bei stark übergewichtigen Schwangeren – all dies sind zunehmend häufige Situationen – mit einer höheren Versagerquote behaftet.

Ein wesentliches Augenmerk gilt auch dem Anteil der zellfreien DNA, der der Schwangerschaft zugeordnet werden kann: je geringer dieser ist, desto weniger zuverlässig ist das Testergebnis. „Dieses Qualitätsmerkmal sollten dem Arzt und der Schwangeren nicht vorenthalten werden“, bekräftigt Kagan.
Neben den Störungen des Erbguts gibt es eine Vielzahl von anderen Komplikationen in der Schwangerschaft. Allen voran ist hier die Präeklampsie zu nennen, die sowohl die Schwangere als auch den Feten gefährden kann. Das Ersttrimesterscreening erlaubt eine Beurteilung des persönlichen Risikos der Schwangeren, welches bei einer erhöhten Wahrscheinlichkeit mit ASS gesenkt werden kann. „All diese Vorteile des Ersttrimesterscreenings sollten nicht aufgegeben werden und müssen der Schwangeren klar aufgezeigt werden“.

Eine ausführliche Fassung der „Zehn goldenen Regeln für die Durchführung eines NIPT-Tests“ ist hier einsehbar.

DeutschesGesundheitsPortal

Alle Rechte: © DeutschesGesundheitsPortal | HealthCom | www.deutschesgesundheitsportal.de

MERKZETTEL

für das Gespräch mit Ihrer Ärztin oder Ihrem Arzt

Damit Sie viel aus dem Gespräch mit Ihrer Ärztin/Ihrem Arzt mitnehmen, empfehlen wir Ihnen, Ihre Beschwerden, aber auch Ihre Behandlungsziele sowie alle Ihre Fragen zu notieren. Wichtig für das Arztgespräch ist eine Liste der **Medikamente oder Nahrungsergänzungsmittel**, die sie derzeit verwenden. Über eventuelle **Allergien und Unverträglichkeiten** sollten Sie Ihre Ärztin/Ihren Arzt ebenfalls immer informieren. Nutzen Sie hierfür unseren Vordruck „Meine Medikations- und Behandlungsübersicht“.

Meine Beschwerden und/oder Behandlungsziele

Meine Fragen

Folgende Themen/Studien möchte ich besprechen

Welches Thema beschäftigt Sie? Was haben Sie z. B. in aktuellen Studien gelesen?

Notieren Sie die wichtigsten Punkte des Arztgesprächs

So bemerken Sie schnell, ob Sie alles richtig verstanden haben und ob Fragen unbeantwortet blieben

Meine Notizen zum Gespräch am _____:

Weitere Tipps für das Arztgespräch finden Sie unter „Materialien für den Arztbesuch“

Alle Rechte © DeutschesGesundheitsPortal.de/HealthCom